

Aus der Hautklinik
der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster
(Direktor: Prof. Dr. med. E. Macher)

Die Skelettanomalien des Basalzellnaevus-Syndroms

— Eine Literaturübersicht —

Inaugural - Dissertation

zur

Erlangung des Doktorgrades der Zahnheilkunde
der Fachbereiche

5 Vorklinische und Theoretische Medizin und

6 Klinische Medizin

der Medizinischen Fakultät

der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster

vorgelegt von
Dieter Leonhard
aus Lauterbach

1980



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41555410_0017

Aus der Hautklinik
der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster
(Direktor: Prof. Dr. med. E. Macher)

Die Skelettanomalien des Basalzellnaevus-Syndroms
- Eine Literaturübersicht -

I n a u g u r a l - D i s s e r t a t i o n

zur

Erlangung des Doktorgrades der Zahnheilkunde
der Fachbereiche

5 Vorklinische und Theoretische Medizin und

6 Klinische Medizin

der Medizinischen Fakultät
der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster

vorgelegt von
Dieter Leonhard
aus Lauterbach

1980



Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät
der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster

Meinen Eltern gewidmet

Dekan: Prof. Dr. H. Themann

1. Berichterstatter Prof. Dr. R. Happle

2. Berichterstatter Prof. Dr. E. Macher

Tag der Promotion : 31.01.1980

Aus der Hautklinik der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster

1. Berichterstatter Prof. Dr. R. Happle

2. Berichterstatter Prof. Dr. E. Macher

Die Skelettanomalien des Basalzellnaevus-Syndroms

- Eine Literaturübersicht -

Dieter Leonhard

Anhand von 448 Basalzellnaevus-Syndromfällen wurden die Skelettanomalien in ihrer Häufigkeit mit der Normalbevölkerung verglichen, um eine Korrelation mit dem BZNS zu beurteilen. Neu ist die Analyse zur Lokalisation der Gabelrippen, Rippensynostosen, Spina bifida occulta und Blockwirbel. Bei Gabelrippen besteht eine Prädilektion der 3., 4. und 5. Rippe. Etter (29) fand bei der Normalbevölkerung ebenfalls eine Prädilektion der 3. und 4. Rippe. Rippensynostosen, die nach Etter (29) bei der Normalbevölkerung eine 70 %ige Bevorzugung der 1. und 2. Rippe haben, hatten beim BZNS eine Prädilektion der 3., 4. und 5. Rippe wie die Gabelrippen. Nach Exner (47) kommt die Spina bifida occulta in der Normalbevölkerung am häufigsten in der Lumbosakralgegend vor. Eine Bevorzugung der Lumbosakralgegend lag beim BZNS nicht vor, es war lediglich eine geringgradige Konzentration auf den 5. Lenden- und 1. Steißbeinwirbel festzustellen. Der Großteil der Rückenspalten manifestierte sich jedoch im Bereich zwischen dem 5. Hals- und 4. Brustwirbel. Die Blockwirbel beim Basalzellnaevus-Syndrom konzentrierten sich auf die untere Hals- und die obere Brustwirbelsäule. Ein Vergleich mit den Gabelrippen, Rippensynostosen und Spina bifida occulta, die ebenfalls bevorzugt im oberen Brustwirbelsäulenabschnitt gefunden werden, gab Anlaß zu der Vermutung, daß beim Basalzellnaevus-Syndrom dieser Bereich der Wirbelsäule eine Prädilektionsstelle für Fehlbildungen darstellt. Für Halsrippen konnte eine Korrelation mit dem Basalzellnaevus-Syndrom bewiesen werden. Die Frequenz war hier zwanzigmal höher als in der Normalbevölkerung. Zum erstenmal wurde ein möglicher pathogenetischer Zusammenhang der Skelettanomalien Pectus excavatum, Pectus carinatum und Sprengel'sche Deformität diskutiert. Das gemeinsame Vorkommen der Brustkorbdeformitäten mit der Sprengel'schen Deformität beim BZNS ist möglicherweise bisher zu wenig beachtet worden. Vier der neunzehn Fälle von Pectus excavatum und drei der dreizehn Fälle von Pectus carinatum waren mit der Sprengel'schen Deformität kombiniert.

Tag der Promotion: 31.1.1980

Inhaltsverzeichnis

1.	Einleitung	1
2.	Material und Methode	2
3.	Übersicht über die Skelettanomalien beim BZNS	3
3.1	Schädel	4
3.1.1	Schädelform: Hypertelorismus, breite Nasenwurzel, Stirnhöcker, hoher Gaumen, Platybasie	4
3.1.2	Kieferzysten	4
3.1.3	Anomalien der Sella turcica	5
3.1.4	Progenie	6
3.1.5	Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalten	7
3.1.6	Zahnverlust	8
3.1.7	Dysodontie	9
3.1.8	Anomalien der Nasennebenhöhlen	9
3.2	Rumpf	11
3.2.1	Rippen-Anomalien	11
3.2.2	Wirbel-Anomalien	14
3.2.2.1	Spina bifida und andere Anomalien einzelner Wirbel	14
3.2.2.2	Analyse zur Lokalisation von Blockwirbeln	18
3.2.3	Skoliose und Kyphoskoliose	19
3.2.4	Sprengel'sche Deformität	20
3.2.5	Pectus excavatum, Pectus carinatum	21
3.2.6	Anomalien der Claviculae	22

3.3	Extremitäten	24
3.3.1	Brachymetacarpie	24
3.3.2	Pes planus	25
3.3.3	Hallux valgus	25
3.3.4	Syndaktylie, Polydaktylie	26
4.	Knochenzysten außerhalb der Kiefer	28
5.	Sonstige Skelettanomalien beim BZNS	30
6.	Zusammenfassung	32
7.	Literaturverzeichnis	35-47
	Danksagung	48
	Lebenslauf	49
	Tabellen	I-II

1. Einleitung

Jarisch (53) war wahrscheinlich der erste, der 1894 einen Fall von Basalzellnaevus-Syndrom beschrieb. Es folgten weitere Veröffentlichungen von Nomland (81) 1932, Straith (109) 1939, Binkley und Johnson (10) 1951 und Howell und Caro (48) 1959, bis Gorlin und Goltz (35) 1960 dieses komplexe Krankheitsbild als ein Syndrom mit autosomal dominantem Erbgang herausstellten.

Das Basalzellnaevus-Syndrom ist ein Erbkleiden, das cutane, ossäre, neurologische und ophthalmologische Anomalien umfaßt.

Die häufigsten Symptome sind Basaliome, Kieferzysten, palmo-plantare Grübchen ("Pits"), Verkalkungen der Falx cerebri, verschiedene Skelettanomalien und Ovarfibrome. Weniger oft werden geistige Retardierung, Fehlbildungen des Auges und Medulloblastom gefunden.

2. Material und Methode

Aus einer Sammlung von ca. 1.000 Einzelfällen aus 450 Familien mit Basalzellnaevus-Syndrom wurden 448 Fälle ausgesucht, bei denen entweder ein ausreichender bis kompletter Skelettbefund, oder wenigstens ein Skelettbefund des Schädels vorlag.

Um eine repräsentative Aussage machen zu können, beziehen sich die Zahlenangaben der außerhalb des Schädels gefundenen Skelettanomalien auf die 354 Fälle, bei denen ein ausreichender Befund vorlag. Bei den Skelettanomalien des Schädels beziehen sie sich auf 448 Fälle.

Aus diesen 448 Fällen wurden die Skelettanomalien in eine Kartei übertragen und danach einzeln bearbeitet.

Die Anomalien wurden, soweit Literaturangaben zu beschaffen waren, in ihrer Häufigkeit mit der Normalbevölkerung verglichen, um die Korrelation mit dem Basalzellnaevus-Syndrom zu beurteilen.

Außerdem wurde die Verteilung der Rippenanomalien und der Wirbelkörperanomalien untersucht, und mit der Normalbevölkerung verglichen.

3. Übersicht über die Skelettanomalien beim BZNS

3.1 Schädel

3.1.1 Schädelform: Hypertelorismus, breite Nasenwurzel, Stirnhöcker, hoher Gaumen, Platybasie

Das klinische Erscheinungsbild des Basalzellnaevus-Syndroms ist neben dem Hautbefund oft durch eine typische Form des Gesichtes geprägt. Es hat eine große Variationsbreite, ist mehr oder weniger ausgeprägt, und kommt durch einen großen Schädel mit frontalen und teilweise parietalen Höckern, breiter eingesunkener Nasenwurzel, Hypertelorismus und Progenie zustande, wobei der Kopf zusätzlich einen asymmetrischen Eindruck geben kann.

Man kann diese Anomalien als kraniofaciale Dysplasie bezeichnen und als eine wichtige Komponente des Basalzellnaevus-Syndroms zusammenfassen, obwohl die Symptome nicht immer oder gemeinsam auftreten. Sie können beliebig kombiniert sein und man kann annehmen, daß sie sich teilweise wechselseitig bedingen, wie zum Beispiel Hypertelorismus und breite Nasenwurzel.

Hypertelorismus ist ein verbreiteter Abstand der Orbitae, der mit einer breiten Nasenwurzel einhergehen kann. Beide Symptome gelten mit dem Basalzellnaevus-Syndrom als korreliert. Hypertelorismus wurde in 23 % und Verbreiterung der Nasenwurzel in 18 % beschrieben. Stirnhöcker, die in 19 % der Fälle beschrieben wurden, gelten ebenfalls mit dem BZNS als korreliert.

Ein hoher Gaumen, der kongenital oder beim Basalzellnaevus-Syndrom auch Folge einer Kompression des Zahnbogens aufgrund von Zysten sein kann, wurde in 7 % der Fälle beobachtet. Da man nicht beurteilen kann, ob bei Vorhandensein von Zysten ein hoher Gaumen sekundär verursacht wurde, oder vorher schon ein kongenitaler hoher Gaumen vorlag, ist die Frage der Korrelation schwer zu beurteilen.

Platybasie, eine Abflachung der Schädelbasis, wurde von Ban (5), Anderson et al. (1), Schweisguth et al. (100), van Hecke (43) sowie von Mills und Foulkes (77) in vier Fällen beobachtet.

3.1.2 Kieferzysten

Kieferzysten, die in ca. 75 % der Fälle gefunden werden, stellen ein Leitsymptom für das Basalzellnaevus-Syndrom dar. Es handelt sich um primordiale und follikuläre Zysten, die mit einem ein- oder mehrschichtigen Plattenepithel mit unterschiedlichem Differenzierungsgrad ausgekleidet sind.

Niederdehlmann und Happle (80) wiesen darauf hin, daß die Kieferzysten beim Basalzellnaevus-Syndrom in vielen Fällen dasjenige Symptom ist, welches die Patienten zuerst in ärztliche Behandlung führt. Dem Zahnarzt fällt somit die wesentliche Aufgabe zu, die Kieferzysten als Leitsymptom des Basalzellnaevus-Syndroms zu erkennen, um eine frühzeitige Diagnose und Therapie zu ermöglichen.

In der vorliegenden Arbeit konnte die Häufigkeit der Kieferzysten beim Basalzellnaevus-Syndrom von ca. 75 % noch einmal bestätigt werden. Da diese Anomalie im Rahmen des BZNS bereits von anderen Autoren intensiv untersucht worden ist, Schmahlenbach (96), Rittersma (88), Stoelinga et al. (107), wird hier nicht mehr näher darauf eingegangen.

3.1.3 Anomalien der Sella turcica

Straith (109) beschreibt 1939 zum erstenmal eine Anomalie der Sella turcica bei einem zehnjährigen Jungen mit Basalzellnaevus-Syndrom.

Unter den in der anglo-amerikanischen Literatur benutzten Bezeichnungen, wie bridged sella oder roofed-in type sella, ist eine Annäherung der Processus clinoidei oder ihre vollständige Verschmelzung zu verstehen.

Nachdem Anderson et al. (3) 1967 eine Brückensella bei 14 von 23 Fällen entdeckte, vermutete er eine Assoziation mit dem Basalzellnaevus-Syndrom und forderte die Integration dieser Anomalie in das Spektrum der Skelettanomalien des Syndroms mit dem Hinweis, daß diese Anomalie isoliert gesehen von sekundärer Bedeutung sei, jedoch in Zusammenhang mit anderen Symptomen bei der Diagnose sehr hilfreich sein könne.

Seit Anderson et al. (3) und Mills und Foulkes (77) Anomalien der Sella turcica in einer Häufigkeit von 50 % - 60 % fanden, ist eine Assoziation mit dem Basalzellnaevus-Syndrom sicher.

Rittersma (88) fand sogar in 12 von 15 Fällen (85 %) eine Brückensella. In einer Kontrollgruppe von 300 Gesunden kam diese Anomalie nur in 4 % vor. Nach Huebelein (49) kommen Sella-Anomalien in der Normalbevölkerung in einer Häufigkeit von 7 % vor.

Bei den Fällen, die in die vorliegende Arbeit gingen, wurde der größte Teil der Sella-Anomalien als Brückensella beschrieben.

Eine auffallend kleine Sella turcica wurde beim Basalzellnaevus-Syndrom von Breytenbach et al. (13), Happle et al. (42), Jones et al. (54) und Ullmann et al. (116) beschrieben; als "ungewöhnlich flach" wurde sie von Bang (5) und Gorlin et al. (37) bezeichnet.

Cawson und Kerr (16) fanden eine vergrößerte Sella turcica, Veltman und Adari (117) beschrieben ein wuchtiges Dorsum sellae.

Insgesamt wurden Anomalien der Sella turcica in 19 % der hier bearbeiteten Fälle beschrieben. Die Differenz von ca. 40 % zu den Zahlen von Anderson und Mills und Foulkes rührt sicherlich daher, daß eine große Anzahl von Autoren diese Anomalie nicht gezielt gesucht oder ihr keine Bedeutung beigemessen haben.

3.1.4 Progenie

Als echte Progenie wird eine Vergrößerung des Unterkiefers mit Vorbiß der unteren Frontzähne bezeichnet, die in den meisten Fällen erblich bedingt ist, manchmal aber auch durch Makroglossie oder Akromegalie hervorgerufen wird. Man findet eine Verlängerung des Kieferkörpers, gelegentlich auch der aufsteigenden Äste. Die Kieferwinkel sind abgeflacht. Neben der sagittalen Mesialbißverschiebung findet man eine transversale Ausweitung des Zahnbogens. Im Frontzahnbereich kommen alle Übergänge vom tiefen Überbiß bis zum offenen Biß vor. Im äußeren Profilbild fällt das vorspringende Kinn mit der positiven Lippenstufe auf.

Der progene Zwangsbiß kann klar von der echten Progenie abgegrenzt werden. Der progene Zwangsbiß ist eine durch Zwangsführung des Unterkiefers als Folge von Zahnstellungsanomalien hervorgerufene Bißluxation des Unterkiefers, die beim Einnehmen der Schlußbißlage zustande kommt. In der Ruheschwebelage befindet sich der Unterkiefer dagegen in Normalstellung (65).

Progenie beim Basalzellnaevus-Syndrom wurde in 11 % der Fälle beschrieben. Ob es sich jedoch hierbei in allen Fällen um eine echte Progenie handelte, kann nicht mit Bestimmtheit gesagt werden. Familiäres Auftreten wurde von Cernéa et al. (17), Gorlin et al. (36), Schweisguth et al. (100), Schmallen-

bach (96) und Jackson und Gardere (52) beobachtet.

Aufgrund der hohen Frequenz von 11 % muß man eine Korrelation mit dem Basalzellnaevus-Syndrom annehmen, allerdings unter der Voraussetzung, daß es sich bei den Beschreibungen um echte und nicht um Pseudoprogenien handelt.

3.1.5 Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalten

Spalten im Lippen-, Kiefer- und Gaumenbereich gehören zu den häufigsten Fehlbildungen. Man rechnet mit einer Spaltanomalie auf 500 Geburten.

Etwa 13 % der Spaltbildungen betreffen Lippe und Kiefer, ca. 57 % sind durchgehende Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und ca. 30 % isolierte Gaumen- und Velumspalten.

Lippenspalten liegen im Bereich der Philtrumkante. Sie kommen auf der linken Seite doppelt so häufig vor, wie auf der rechten Seite. Etwa ein Viertel aller Lippenspalten ist doppelseitig lokalisiert. Das männliche Geschlecht ist häufiger betroffen als das weibliche (2:1).

Lippen-Kieferspalten reichen bis zum Foramen incisivum, während der übrige Teil des harten Gaumens intakt ist.

Die linke Seite ist dreimal so häufig befallen wie die rechte, in einem Viertel sind beide Seiten gespalten. Das männliche Geschlecht ist nur um wenig mehr betroffen als das weibliche.

Isolierte Gaumenspalten sind doppelseitige Spaltbildungen des harten und weichen Gaumens. Einseitige Spaltbildungen des harten Gaumens kommen nur bei durchgehenden Lippen-Kiefer-Gaumenspalten vor (65). Spaltbildungen beim Basalzellnaevus-Syndrom wurden von neun Autoren beschrieben.

Anderson et al. (1), Becker et al. (8), van Dijk und Sande-rink (22), Jackson und Gardere (52), Rater et al. (85) und Stahle (104) fanden isolierte Gaumenspalten.

Die zwei Fälle von Veltman und Adari (117) und Tobias (115), bei denen Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, und der Fall von

Schlieter (95), bei welchem eine Spaltbildung der Maxilla und des harten Gaumens beobachtet wurden, verdienen besondere Beachtung, da bei diesen Patienten auch die übrigen Skelettanomalien sehr ausgeprägt waren.

Nach dieser Frequenz ist ein zufälliges Zusammentreffen der Spaltbildungen mit dem Basalzellnaevus-Syndrom als wenig wahrscheinlich anzusehen.

3.1.6 Zahnverlust

Als eine Anomalie, die wenig Beschwerden verursacht, abgesehen von den Störungen bei der Nahrungsaufnahme, ist der Zahnverlust wohl in allen Befundberichten, außer in jenen aus der Zahnheilkunde unterrepräsentiert, weil er vielen Autoren als nicht erwähnenswert erscheinen mag.

Gerade im Zusammenhang mit dem Basalzellnaevus-Syndrom, bei dem man erhöhten Zahnverlust infolge von Kieferzysten, die in ca. 75 % der Fälle auftauchen, und erhöhten kariösen Verfall bei geistig retardierten Patienten erwartet, sollte partieller bis totaler Zahnverlust eine nicht seltene Diagnose sein.

In der Tat wird der totale Zahnverlust vor der sechsten Lebensdekade in ca. 10 % der Fälle beschrieben. Nur in vier Fällen wird der Grund, die Extraktion bei Zystenentfernung angegeben. 70 % der Patienten war jünger als 50 Jahre. In der Normalbevölkerung hat die Altersgruppe 41 - 50 Jahre noch eine durchschnittliche Zahnzahl von 18,5 (97). Dies unterstreicht die Notwendigkeit, bei Patienten mit Basalzellnaevus-Syndrom dem Zahnverlust größere Beachtung als bisher zu schenken.

3.1.7 Dysodontie

Zahnstellungsanomalien, retinierte Zähne, verlagerte Zähne, Hypodontie, Zahnmißbildungen, verzögerte Zahnung und Zahnverfärbungen kommen in der Normalbevölkerung häufig vor. Es fällt deshalb schwer, hier einen Vergleich zum Basalzellnaevus-Syndrom zu ziehen, weil die Anomalien des Zahnsystems beim Basalzellnaevus-Syndrom sehr wahrscheinlich weitaus höher als die beschriebenen 10 % sind, da sie für das Basalzellnaevus-Syndrom wohl kaum diagnostischen Wert besitzen und deshalb wahrscheinlich nur als Nebentbefunde auftauchen.

Kieferzysten verursachen oder verstärken mit zunehmendem Wachstum Stellungsanomalien und Zahnverlagerungen, so daß zumindest diese beiden Veränderungen etwa in gleicher Häufigkeit, wie die Kieferzysten hätten auftauchen müssen.

Um hier zu einem klareren Bild zu kommen, wird es nötig sein, die Dysodontien und deren eventuelle Ursache in Zukunft in die Befunde aufzunehmen.

3.1.8 Anomalien der Nasennebenhöhlen

Mäßig ausgebildete Stirnhöhlen wurden von Veltman und Adari (117) bei zwei Patienten beschrieben.

Knoth (62) berichtete von hypoplastischen Stirn- und Kieferhöhlen und fehlender Felsenbeinpneumatisation bei einem Fall von Basalzellnaevus-Syndrom.

Große Stirnhöhlen wurden von Wallace et al. (120), Hernández-Pérez Sevilla (45) und Landäis (66) aufgeführt. Ködel (63) beschrieb einen Fall mit reichhaltiger Pneumatisation der Stirnhöhlen im Gegensatz zur ausgesprochenen Pneumatisationshemmung der beiden Warzenfortsätze.

Vergrößerte Nebenhöhlen fielen Mc Evoy und Gatzek (74) bei fünf von sieben Patienten auf.

Eine starke Pneumatisation des Oberkiefers fand Gerber (32) bei zwei Fällen.

Auf diese Befunde gehen die genannten Autoren nicht näher ein. Sie sind zwar radiologisch teilweise sehr auffällig, aber keineswegs pathologisch, denn die Ausbildung der Nebenhöhlen ist auch in der Normalbevölkerung äußerst variabel. So können die Stirnhöhlen große Teile des Os frontale pneumatisieren oder sogar ein- oder beidseitig fehlen.

Die Kieferhöhlen dehnen sich bei Zahnverlust im Oberkiefer, der gerade beim BZNS als Folge von Kieferzysten und deren operativer Entfernung sehr häufig ist, in den Processus alveolaris des Oberkiefers aus.

Diese Befunde sind somit als Nebenfunde zu betrachten, es sei denn sie sind sekundär durch andere pathologische Prozesse bedingt, was in den vorliegenden Fällen nicht zutrifft.

3.2 Rumpf

3.2.1 Rippen-Anomalien

Von Etter (29) wurden in der Normalbevölkerung

Gabelrippen	in 0,6 %
Halsrippen	in 0,17 %
Rippensynostosen	in 0,25 %

gefunden.

Beim Basalzellnaevus-Syndrom wurden

Gabelrippen	in 43 %
Halsrippen	in 3,4 %
Rippensynostosen	in 15 %
Schaukelrippen	in 10 %

beschrieben.

Hinzu kommen 9 %, die nur als Rippenanomalien beschrieben wurden, und sich entsprechend auf die vier vorhergehenden Posten verteilen.

Die Verteilung der Gabelrippen beim Basalzellnaevus-Syndrom aus 84 genau beschriebenen Fällen ist in Tabelle I dargestellt.

Man kann daraus ersehen, daß eine Prädisposition der 3., 4. und 5. Rippe besteht. Etter (29) fand bei der Normalbevölkerung ebenfalls eine Prädisposition der 3. und 4. Rippe. Die Häufigkeit bilateraler Gabelrippen liegt beim Basalzellnaevus-Syndrom mit 4,7 % erheblich über der Häufigkeit von 0,02 % in der Normalbevölkerung. Etter (29).

Die Rippensynostosen, die bei 21 BZNS-Fällen genau beschrieben wurden, ergeben keine 70 %ige Bevorzugung der 1. und 2. Rippe, wie sie Etter (29) fand, sondern ebenfalls eine Prädisposition der 3., 4. und 5. Rippe, wie sie bei den Gabelrippen des Basalzellnaevus-Syndroms besteht. (Tabelle II)

Allerdings ist fraglich, ob die 21 genau beschriebenen Fälle für die Verteilung der Rippensynostosen beim Basalzellnaevus-Syndrom repräsentativ sein kann.

Die besprochenen Rippenanomalien wurden von Gorlin und Sedano (38) mit insgesamt 40 % angegeben und sind deshalb mit dem Basalzellnaevus-Syndrom korreliert.

Etter (29) fand bei der Auswertung von 40.000 Röntgenbildern gesunder Personen Halsrippen in einer Häufigkeit von 0,17 %. Bilaterale Halsrippen sind zweimal so häufig wie einseitige. Bei den einseitigen Halsrippen ist die Seitenverteilung annähernd gleich. Halsrippen wurden bisher am 7., 6., 5. und 4. Halswirbelkörper gefunden, wobei die überzähligen Rippen am 7. Halswirbelkörper am häufigsten sind. Nach cranial nimmt die Häufigkeit stark ab.

In Verbindung mit dem Basalzellnaevus-Syndrom wurden Halsrippen bei zwölf Patienten diagnostiziert. (2), (23), (32), (46), (64), (66), (77), (83), (110) zweimal, (112), (113) Fünf Autoren gaben den 7. Halswirbelkörper als Sitz der Cervikalrippen an. Von den anderen muß man annehmen, daß die Rippen ebenfalls hier lokalisiert waren, denn Halsrippen cranial des 7. Halswirbelkörpers wären als extrem seltener Befund sicher hervorgehoben worden.

In sieben der zwölf Fälle waren die Halsrippen beidseitig. Der Prozentsatz von 3,4 % liegt zwanzigmal über dem der Normalbevölkerung, und ist sehr wahrscheinlich noch höher, da Halsrippen in der überwiegenden Mehrzahl keinerlei Beschwerden oder Funktionsstörungen verursachen, und bisher nur als Nebenfund beim Basalzellnaevus-Syndrom beschrieben wurden.

Das Auftreten von Halsrippen sollte umsomehr Aufmerksamkeit erregen, als Tamoney (112) einen Patienten mit gegabelten Cervikalrippen beschrieben hat. Denn Gabelrippen stellen eine wesentliche Komponente in den Skelettanomalien

des Basalzellnaevus-Syndroms dar.

Das zwanzigmal häufigere Vorkommen der Halsrippen beim Basalzellnaevus-Syndrom gegenüber der Normalbevölkerung beweist, daß eine Korrelation mit dem Syndrom vorhanden ist.

Neben diesen Befunden tauchen noch eine Reihe anderer Rippenanomalien in der Literatur auf.

Gilhuys-Moe et al. (34) berichteten über zwei Patientinnen mit je einer hypoplastischen Rippe neben anderen ausgeprägten Skelettanomalien.

Eine rudimentäre vierte Rippe rechts bei doppelt angelegter vierter Rippe links beschrieb Gerber (32).

Bei einem Patienten von Gorlin et al. (36) fehlte teilweise der posteriore Teil der vierten rechten Rippe.

Cernéa et al. (17) stellten einen neunjährigen Jungen vor, dessen dritte linke Rippe hypoplastisch und die zwölfte linke Rippe rudimentär angelegt war. Eine weitere Patientin dieser Autoren hatte eine "atrophierte" zwölfte linke Rippe.

Block und Clendenning (12) führten einen Fall mit Verkürzung der dritten rechten Rippe an.

Agenesie der ersten rechten Rippe und Spina bifida occulta C6, C5, S1 bei einem sechsjährigen Jungen ohne Hautläsionen beschrieben Anderson et al. (1).

Bei einem Patienten von Summerly (110) war die vierte Rippe doppelt angelegt.

Veltman und Adari (117) fanden in einem Fall dreizehn Brustwirbelkörper und dreizehn Rippenpaare mit Fehlbildungen, im Gegensatz dazu erwähnten Stoelinga et al. (107) einen sechzigjährigen Patienten, bei dem einige Rippen fehlten. Der Vollständigkeit halber sei noch erwähnt, daß am Skelett ägyptischer Mumien, die von Satinoff und Wells (93) untersucht wurden, neben Kieferzysten und multiplen Skelettanomalien auch Rippensynostosen, Gabelrippen und Schaufelrippen gefunden wurden.

3.2.2 Wirbel-Anomalien

3.2.2.1 Spina bifida und andere Anomalien einzelner Wirbel

Entwicklungsstörungen der Wirbelkörper stellen sich als Wirbelkörperdefekte und Wirbelkörperspalten dar. Partielle Wirbelkörperdefekte treten als dorsale, ventrale und seitliche Halbwirbel auf. Außerdem können einzelne Quadranten der Wirbelkörper fehlen, so daß Viertel- und Dreiviertelwirbel entstehen.

Die Ursache dieser Fehlbildungen des Wirbelkörpers ist nicht geklärt. Es ist wahrscheinlich, daß bei partiellen Wirbelkörperdefekten zunächst die ossifizierten Wirbelkörperteile annähernd normale und gleichmäßige Höhe haben. Erst unter Belastung geben sie auf der Seite der knorpelig gebliebenen Quadranten nach, wodurch keilförmige Deformierungen entstehen. So kommt es je nach Lage der Halbwirbel zu kyphotischen oder skoliotischen Abknickungen. Diese nehmen mit dem Wachstum gewöhnlich an Intensität noch zu. So erscheinen die Halbwirbel zu Beginn auf dem Röntgenbild mehr würfelförmig, um erst nach und nach Keilform anzunehmen.

Der Unterschied gegenüber traumatischen oder entzündlichen Keilwirbeln im Röntgenbild besteht in erster Linie in der auffälligen Verkürzung des dorsalen Halbwirbels, dessen Spitze niemals die ventralen Kanten seiner Nachbarwirbel erreicht. Ferner sind im Gegensatz zum spondylitischen Keilwirbel die Intervertebralräume meist erhalten und klar abgegrenzt.

Sagittale Spaltungen der Wirbelkörper können im Bereich größerer Wirbelsäulenabschnitte wie auch an Einzelwirbeln vorkommen. Dabei handelt es sich meist nicht um echte Spaltbildungen, durch die es zum Prolaps des Rückenmarks und seiner Häute kommen kann, sondern in vielen Fällen um eine mehr oder weniger breite knorpelhaltige Fuge. Charakteristisch für eine isoliert auftretende sagittale Wirbel-

körperfuge ist der sogenannte Schmetterlingswirbel. Beim Schmetterlingswirbel findet sich ein persistierender Chordakanal, der nach ventral und dorsal in eine schmalere Fuge ausläuft, die den Wirbelkörper vollständig durchsetzt. Die beiden Hälften des Schmetterlingswirbels sind auf den einander zugekehrten Seiten keilförmig zugespitzt. Gewöhnlich überragt der Schmetterlingswirbel die benachbarten normalen Wirbel an den Seiten hin, was auf ein Auseinanderweichen der Wirbelhälften unter Belastung zurückgeführt wird.

Die Ursache ist nicht vollständig geklärt. Spaltungen und Verdopplungen der Chorda dorsalis sowie das Auftreten getrennter bilateraler Knochenkernanlagen könnten die Ursache sein.

Die sagittale oder hintere Bogenspalte tritt in verschiedenen Formen auf. Der einfachste Grad, die Dornfortsatzspalte, liegt vor, wenn die restliche Verknöcherung des Bogens im Dornfortsatzgebiet, die normalerweise mit dem ersten Lebensjahr abgeschlossen sein soll, unterbleibt. Sie kommt häufig vor und kann an einzelnen oder mehreren Wirbeln auftreten. Bei asymmetrischer Verknöcherung der hinteren Bogenteile kann der Spalt schräg verlaufen. Am meisten betroffen ist der Bogen des 5. LWK, danach folgt der 1. SWK. Bogenspalten im Atlas sind relativ häufig. Die Prozentangaben über das Vorkommen der hinteren Bogenspalte bei Erwachsenen schwanken zwischen 14 % und 24 %. Allerdings erlaubt das Röntgenbild auch keine sichere Unterscheidung zwischen einer Spina bifida occulta und einer knorpelig geschlossenen Bogenfuge (47).

Unter einer Spina bifida occulta wird eine partielle Wirbelsäulenspalte verstanden, welche ohne zystischen Tumor oder größere neurologische Ausfälle einhergeht, und über der die Haut fest geschlossen ist. Sie findet sich am häufigsten in der Lumbosacralgegend. In vielen Fällen besteht als äußerliches Kennzeichen über der Spalte eine

lokale Hypertrichose. Röntgenologisch darf die Spina bifida occulta nicht mit der Dornfortsatzspalte verwechselt werden. (47)

Eine Spina bifida occulta wurde in 22 % der Basalzellnaevus-Syndromfälle beschrieben. Die Verteilung aus den 62 genau beschriebenen Fällen geht aus Tabelle III hervor.

Eine Bevorzugung der Lumbosacralgegend liegt demnach beim Basalzellnaevus-Syndrom nicht vor, es ist lediglich eine geringgradige Konzentration auf den fünften Lenden- und ersten Steißbeinwirbel festzustellen. Der Großteil der Rückenspalten manifestiert sich jedoch im Bereich zwischen dem fünften Hals- und dem vierten Brustwirbel. Neben Spina bifida occulta sind noch zahlreiche andere Veränderungen an Wirbelkörpern und Wirbelsäule beim Basalzellnaevus-Syndrom beobachtet worden.

Happle et al. (42) beschrieben einen 43-jährigen Mann, der neben anderen Skelettanomalien eine Spaltbildung im 7. HWK, eine komplette Spaltbildung im 1. BWK und eine angeborene Spaltbildung im 1. SWK aufwies. In einem weiteren Fall fanden Happle und Kupferschmid (40) einen kongenitalen Spalt im Bogen des 1. BWK und 1. SWK.

Berendes (9) fand eine Bogenspalte im Atlas und Veltman und Adari (117) einen Spalt im Bogen des 6. HWK.

Kleemann et al. (61) beschrieben eine Aufhellung im 1. BWK, und vermuteten, daß es sich hierbei um eine Spaltbildung handeln könnte. Telle (114) berichtete über verlagerte Dornfortsätze der oberen BWK, eine Verschmälerung des 4. BWK rechts und eine Spaltbildung quer oben links im 3. BWK, Hermans et al. (44) über einen asymmetrischen 3. HWK, einen asymmetrischen 7. HWK und 1. BWK, deren Bögen nicht geschlossen waren, und einen unterentwickelten hinteren Bogen des Atlas.

Eine Verkürzung des Atlasbogens fanden Knoth et al. (62). Keilförmige Wirbelkörper fanden Cernéa et al. (17), Hobular und Matras (46), Rasmussen (84) und Veltman und Adari (117), Halbwirbel Anderson et al. (3), Happle et al. (42) und Mc Evoy und Gatzek (74), schmetterlingsförmige Wirbelkörper Formas (31) und Schwartz et al. (99)

Bassetti (6) berichtete über einen anomalen 5. LWK, van Hecke (43) über deformierte Wirbelkörper, Erp (28) über anomale Wirbelkörper und Tobias (115) über eine Halswirbelsäule mit Apophysenbildung.

Knoth et al. (62) fanden Deformierung der Boden- und Deckplatten mehrerer Brustwirbelkörper und sämtlicher Lendenwirbelkörper, Happle und Hoehn (41) vertebrale Verformungen, Repass und Grau (87) einen asymmetrischen 4. BWK und in einem weiteren Fall einen verformten 5. LWK und 1. SWK, Keen (59) und Maddox et al. (70) degenerative Veränderungen der HWS.

Über Osteoporose der Wirbelsäule berichteten Scaletzky und Guerrieri (94), über Osteoporose der BWS und LWS Kedem et al. (58), über generalisierte Osteoporose Knoth et al. (62), über senile Osteoporose Ryckeboer und Zaun (92), über Osteoporose mit zystischen Veränderungen in der Gegend beider Hüftgelenke und einer degenerativen Arthritis Gorlin et al. (36).

Erp (28) beschrieb eine Spondylosis der HWS sowie eine Spondylosis deformans in einem weiteren Fall, Happle et al. (42) eine schwere Skoliose mit teils links-,teils rechtslateraler Abflachung der Wirbelkörper und erheblichen degenerativen Veränderungen im Sinne einer Osteochondrose und reaktiver Spondylosis deformans.

Veltman und Adari (117) fanden eine Osteochondrose und eine erhebliche, teils spangenbildende Spondylosis deformans der BWS und Kleemann et al. (61) eine mäßige Osteochondrose im oberen Drittel der BWS.

Eine Korrelation dieser Wirbelsäulenerkrankungen kann in dieser Häufigkeit nicht als gesichert gelten.

3.2.2.2 Analyse zur Lokalisation von Blockwirbeln

Unterbleibt die reguläre horizontale Segmentierung, so entstehen Blockwirbel. Diese enthalten sowohl die Wirbelanlagen als auch die dazwischen befindliche Bandscheibenanlage. Die Bandscheibenanlage kommt allerdings entweder überhaupt nicht zur Ausbildung - dann zeigt der Wirbelblock durchgehende Knochenstruktur - oder sie bleibt rudimentär und ist dann nur als unvollständiger Spalt horizontal in der Mitte des Blockes sichtbar. Bei Verschmelzung größerer Wirbelsäulenabschnitte kommt es meist zu einer beträchtlichen Abnahme der Gesamthöhe.

Differentialdiagnostisch muß der kongenitale Blockwirbel abgegrenzt werden von erworbenen Wirbelverschmelzungen, besonders nach entzündlichen Prozessen. Eine sichere Unterscheidung ist in vielen Fällen schwierig. Kriterien für den entzündlichen Blockwirbel sind Abzeßreste, überbrückende Knochenspannen, Strukturdefekte und Konturunregelmäßigkeiten. Erworbene Wirbelverschmelzungen können die Folge von Spondylarthritis ancylopoetica, Adoleszentenkyphose, rheumatoider Spondylitis und Spondylosis deformans sein. (47)

Blockwirbel beim Basalzellnaevus-Syndrom wurden in 15,5 % der 354 Fälle beschrieben. Dabei kann man wohl unterstellen, daß es sich meistens oder immer um kongenitale Blockwirbel gehandelt hat.

Lediglich in 41 der 55 Fälle wurde die genaue Lokalisation der Blockwirbel angegeben, sie verteilen sich auf die Wirbelsäule wie aus Tabelle IV zu ersehen ist.

Die Blockwirbel beim Basalzellnaevus-Syndrom konzentrieren sich nach diesen Ergebnissen auf die untere Hals- und die obere Brustwirbelsäule. Eine geringe Prädisposition der 2., 3. und 4. Brustwirbel ist ebenfalls ersichtlich, und man kann vermuten, daß die 14 nicht genau beschriebenen Fälle das Gesamtergebnis nicht wesentlich verändern.

Ein Vergleich mit den Rippenanomalien und Spina bifida occulta, die ebenfalls gehäuft im oberen Brustwirbelsäulenabschnitt gefunden wurden, könnte Anlaß zu der Vermutung geben, daß beim Basalzellnaevus-Syndrom dieser Bereich der Wirbelsäule eine Prädilektionsstelle für Fehlbildungen darstellt.

3.2.3 Skoliose und Kyphoskoliose

Man unterscheidet Skoliosen aufgrund knöcherner Fehlbildungen und neuro-muskulär bedingte Skoliosen. Beim Basalzellnaevus-Syndrom handelt es sich offenbar stets um eine primär ossär bedingte Skoliose.

Zu den Ursachen, die beim Basalzellnaevus-Syndrom zu einer Skoliose oder Kyphoskoliose führen, müssen Rippensynostosen, Blockwirbel, deformierte und atypische Wirbel gerechnet werden.

Es ist hier unmöglich, auf eine systematische Darstellung zu kommen, da die zahlreichen Faktoren sehr unterschiedlich ausgeprägt sind und zudem ineinanderfließen. Wie unterschiedlich die Ausbildung und Lokalisation der Skelettanomalien, die zur Skoliose oder Kyphoskoliose führen können sind, ist aus den Kapiteln Rippen- und Wirbelanomalien ersichtlich.

Der Zusammenhang der multiplen Skelettanomalien des Rumpfes (in toto ca. 50 %) mit den Skoliosen und Kyphoskoliosen wurde durch ihre annähernd gleiche Häufigkeit von ungefähr 50 % deutlich, und von Gorlin und Sedano (38) bestätigt.

In der Normalbevölkerung ist die Skoliose mit 1 % erheblich seltener. Etter (29)

Eine Wirbelsäulenveränderung im Sinne einer Skoliose oder Kyphoskoliose wurde in 41 % der Fälle beschrieben.

Der hohe Prozentsatz dieser Anomalie beim Basalzellnaevus-Syndrom kann hier nur noch einmal hervorgehoben werden, die Korrelation ist bereits gesichert.

3.2.4 Sprengel'sche Deformität

Diese seltene Anomalie ist angeboren und wahrscheinlich vererbt. Die Geschlechts- und Seitenverteilung ist etwa gleich, nur 10 % - 12 % sind doppelseitig. Das zu kleine Schulterblatt steht hoch, der obere mediale Winkel ist hakenförmig ausgezogen und nach ventral umgebogen. Die Fehlbildung hat jedoch kein einheitliches Bild. Es gibt Übergänge von geringem Höherstehen des Schulterblattes ohne nachweisbare Veränderungen an Knochen und Muskeln bis zu extremen Verlagerungen. Bei den Zwischenstufen liegt das Schulterblatt mehr oder weniger zu hoch. (47) (51)

Die Sprengel'sche Deformität wurde von (3), (26), (36), (75), (79), (84), (58), (86), (95), (96), (106), (107) beschrieben. Da diese Anomalie sehr stark variiert, sind die vielfältigen Formveränderungen der Scapulae, die von (22), (32), (83), (89), (103), (110) gefunden wurden, der Sprengel'schen Deformität zuzurechnen.

Sie tritt beim BZNS nicht isoliert, sondern immer mit anderen Skelettanomalien auf. Auffällig ist die Kombination mit Deformitäten des Brustkorbes. Vier der neunzehn Fälle (22), (107), (107), (110) von Pectus excavatum und dreier dreizehn Fälle (103), (58), (95) von Pectus carinatum sind mit der Sprengel'schen Deformität kombiniert.

Das gemeinsame Vorkommen dieser Anomalien beim BZNS ist möglicherweise bisher zu wenig beachtet worden. Hier ist erstmals ein möglicher pathogenetischer Zusammenhang dieser Skelettanomalien im Rahmen des BZNS diskutiert.

3.2.5 Pectus excavatum, Pectus carinatum

Die Trichterbrust ist eine erbliche kongenitale Mißbildung mit unregelmäßig dominantem Erbgang. Pathogenetisch handelt es sich offenbar um eine Wachstumsstörung der vorderen Thoraxwand, wobei die Rippen stärker wachsen als das Sternum. Die Deformität nimmt meist mit dem Wachstum zu, gewöhnlich sieht man das vollentwickelte Bild erst bei 6 - 10-jährigen. Das klinische Bild ist außer der auffallenden äußeren Deformität des Brustkorbes durch eine kyphotische Haltung geprägt. (47), (51)

Über familiäres Auftreten von Pectus excavatum beim BZNS berichteten Stoelinga et al. (107). Sie untersuchten ein 17-jähriges Mädchen, deren Bruder und Vater, und fanden bei allen ausgeprägte Skelettanomalien und Pectus excavatum kombiniert mit Gabelrippen, Rippensynostosen und Kyphoskoliose.

Die Fälle von van Dijk und Sanderink (22) und Pollard und New (83) wiesen neben Pectus excavatum keine weiteren Skelettanomalien des Rumpfes auf. Alle anderen Fälle waren mit multiplen Rippenanomalien, Kyphoskoliose oder Skoliose kombiniert.

Waldron (118) beschrieb einen 15-jährigen Jungen mit multiplen Kieferzysten, Basalzellnaevi, geistiger Retardierung, Skoliose und einer auffälligen Deformität des Brustkorbes. Sollte es sich hierbei weder um Pectus excavatum oder Pectus carinatum handeln, so muß trotz des fehlenden radiologischen Befundes angenommen werden, daß die Deformität von Rippen- und oder Wirbelanomalien hervorgerufen wurde.

Gorlin und Sedano (38) vermuteten, daß das Pectus excavatum und Pectus carinatum beim BZNS eine Folgeerscheinung der Kyphoskoliose sein könnte, die in ca. 50 % des Krankenguts vorkommt.

Insgesamt wurden neunzehn Fälle von Pectus excavatum beschrieben. (1), (11), (16), (22), (32), (40), (46), (50), (57), (69), (99), (100), (107), (110), (119)

Selbst wenn diese Anomalie sekundär durch die stark variierenden Skelettanomalien des Rumpfes verursacht wird, sollte sie doch in der Symptomatik des Syndroms besonders erwähnt werden. Auf jeden Fall ist sie eine Indikation für eine Röntgenuntersuchung bei Verdacht auf BZNS, um nach weiteren Skelettanomalien des Brustkorbes zu suchen, die mit einem Pectus excavatum kombiniert sind, wie aus der vorliegenden Untersuchung hervorgeht.

Pectus carinatum

Das kielartige Vorspringen des Sternums mit muldenförmiger Eindellung der Thoraxseiten wird häufig bei Kyphosen und Skoliosen beobachtet. Die Kielbrust entsteht bei einer schweren Rachitis oder ist angeboren.

Die Kombination mit Skoliosen oder Kyphosen ist beim BZNS in neun der dreizehn Fälle aufgetaucht.

(4), (5), (30), (31), (37), (39), (54), (58), (95), (103), (105), (117)
Bei der Mehrzahl der Patienten fanden sich außerdem multiple Rippenanomalien, Blockwirbel oder andere Wirbelanomalien, und in drei Fällen die Sprengel'sche Deformität. Daß diese Entwicklungsanomalie des Sternums durch die anderen Skelettanomalien des Thorax sekundär beeinflußt werden kann, ist denkbar, und ein Zusammenhang mit dem BZNS ist nicht auszuschließen, solange die Genese nicht eindeutig geklärt ist.

3.2.6 Anomalien der Claviculae

Lokale Defekte des Schlüsselbeins werden dem Ausbleiben einzelner Ossifikationszentren zugeschrieben. Die Verknöcherung der Schlüsselbeine erfolgt von zwei Zentren aus, die in ihrem mittleren und äußeren Drittel auftreten und jeweils das äußere und die medialen zwei Drittel aufbauen. Entsprechend sind die Defekte lokalisiert. Ausbleiben des medial gelegenen Zentrums wird weniger häufig gefunden.

Die angeborenen Defekte des Schlüsselbeins bewirken eine Supermobilität der Schultergelenke, die manchmal das Aneinanderlegen der Schultervorderflächen vor der Brust ermöglicht. (71)

Defekte der Schlüsselbeine beim BZNS wurden in der verfügbaren Literatur bisher nur viermal beschrieben.

Maddox et al. (70) fanden bei einer 27-jährigen Patientin ein deformiertes linkes Schlüsselbein.

Einen Defekt des mittleren Drittels des rechten Schlüsselbeins bzw. eine symmetrische Fehlentwicklung der mittleren Drittel der Schlüsselbeine, neben anderen typischen Symptomen des BZNS konnten Pollard und New (83) und Reed (89) bei je einem Fall beobachten.

Breytenbach et al. (13) beschrieben ein 5-jähriges Mädchen einer Familie mit BZNS, das noch keine Hautläsionen erkennen ließ. Der Skelettbefund (kleine Sella turcica, Gabelrippe, kurze Schädelbasis und ein verkürztes rechtes Schlüsselbein) machte jedoch die Diagnose eines BZNS sicher, zumal Hautsymptome und Kieferzysten sich erst im späteren Leben entwickeln und eine familiäre Disposition vorlag.

Eine Korrelation der Schlüsselbeindefekte mit dem BZNS ist denkbar.

3.3 Extremitäten

3.3.1 Brachymetacarpie

Liegt eine Brachymetacarpie vor, so vermißt man bei Faustschluß an der Stelle der gewohnten Köpfchenvorwölbung des Handrückens das betroffene Mittelhandstrahlköpfchen. An seiner Stelle entsteht eine Dellenbildung. Verkürzung der Metacarpalia wurde in 53 der 354 Fälle beschrieben. Der vierte Strahl ist bevorzugt betroffen, es werden aber auch bilaterale Verkürzungen des ersten Strahls von Rook (90) und Mazzola und Castrucci (72).

Bilaterale Verkürzung des vierten und fünften Strahls wurden von Bassetti (6), Cernéa et al. (17), Mc Clatchy et al. (73) sowie von Roorda (91) bei einem Patienten und dessen Mutter gefunden.

Eine beidseitige Brachymetapodie des zweiten Strahls wurde von Hernández Pérez und Sevilla (45), des zweiten und vierten Strahls beidseits von Tobias (115) beobachtet. Bei acht von zwölf Patienten in drei Generationen mit BZNS fanden Gilhuus-Moe et al. (34) eine bilaterale Verkürzung des dritten, vierten und fünften Strahls. Die 53 Fälle entsprechen einem Prozentsatz von 14,97 %, das entspricht einer etwa gleich großen Beteiligung an den Skelettanomalien des BZNS, wie die Rippensynostosen.

Es muß jedoch bedacht werden, daß Brachymetacarpie auch in der Normalbevölkerung häufig vorkommt.

Der Befund beim BZNS sollte daher nicht überbewertet werden. Somit kann eine Korrelation mit dem BZNS nicht als bewiesen gelten.

3.3.2 Pes planus

Grundsätzlich muß man den angeborenen vom erworbenen Plattfuß unterscheiden.

Der angeborene Plattfuß ist eine seltene wahrscheinlich erbbedingte Mißbildung, im Gegensatz zum erworbenen Plattfuß ist er meist einseitig und häufig mit anderen Mißbildungen kombiniert. Der erworbene Plattfuß ist das am häufigsten vorkommende orthopädische Leiden, ja wahrscheinlich die häufigste Erkrankung der zivilisierten Menschen überhaupt. Bei Schuluntersuchungen werden bereits 60 - 80 % Fußschwächen gefunden.

Jedes Mißverhältnis zwischen Tragfähigkeit des Fußes und seiner Beanspruchung führt zu einem Plattfuß. (82)

Pes planus wurde beim Basalzellnaevus-Syndrom in 14 Fällen beschrieben. Bei der Häufigkeit dieses Leidens in der Normalbevölkerung ist eine Korrelation mit dem BZNS nicht erkennbar.

3.3.3 Hallux valgus

Der Hallux valgus ist eine häufige Zehendeformität. Der Großzeh ist im Grundgelenk lateral abgelenkt. Das Leiden betrifft vor allem das weibliche Geschlecht, familiäres Vorkommen ist häufig. Mit dem Lebensalter nimmt sowohl die Häufigkeit als auch die Schwere der Deformität zu.

Sie ist stets mit Spreizfuß kombiniert. Der Hallux valgus ist die Folge eines Spreizfußes; dessen Ursachen sind auch für die Entstehung des Hallux valgus verantwortlich zu machen.

Von entscheidender Bedeutung für das Fortschreiten des Prozesses ist die Störung des Muskelgleichgewichts am Fuß selbst. (47), (51), (71)

Beim Basalzellnaevus-Syndrom wurde Hallux valgus von Anderson und Cook (2), Becker et al. (8), Clendenning et al. (19),

Lausecker (67) beschrieben.

Bei dieser häufigen Zehendeformität liegt wahrscheinlich ein zufälliges Zusammentreffen mit dem Basalzellnaevus-Syndrom vor. Familiäres Auftreten wurde nicht beobachtet.

3.3.4 Syndaktylie, Polydaktylie

Die Polydaktylie gehört mit der Hüftluxation und dem angeborenen Klumpfuß zu den häufigsten Fehlbildungen. Ihr Erbgang ist in der Regel einfach dominant, die Hände sind häufiger betroffen als die Füße. Ob der Daumen- oder Kleinfingerstrahl bei der Verdopplung die erste Stelle einnimmt, ist strittig. Zweifellos sind jedoch Verdopplungen von Binnenstrahlen wesentlich seltener. Die leichteste Form einer Polydaktylie ist ein dem Daumen oder Kleinfinger anhängender Weichteilbürcel. Als nächste Stufe folgt eine Verdoppelung des Nagels mit einer gabelförmigen Spaltung der Endphalange.

Die Syndaktylie ist nach der Polydaktylie die häufigste Entwicklungsstörung an Hand und Fuß. Man schätzt ihre Häufigkeit auf 1 pro 2.000 - 3.000 Geburten. Das männliche Geschlecht ist bevorzugt. Ein- und Doppelseitigkeit halten sich in etwa die Waage. Familiäres Vorkommen, mit dominantem Erbgang, wurde in 21 % der Fälle beobachtet.

Man unterscheidet eine cutane und eine ossäre Form der Syndaktylie. Die einfachste Form der Syndaktylie ist die Schwimmhautbildung, die ossäre Form geht von der Verschmelzung zweier Strahlen bis hin zu Löffelhand oder Löffelfuß. (51), (71)

Über familiäres Vorkommen von Syndaktylie in zwei Generationen bei fünf Personen mit Basalzellnaevus-Syndrom berichteten Jackson und Gardere (52), die Mißbildungen wurden jedoch leider nicht näher beschrieben. Syndaktylie bei zwei Brüdern mit Basalzellnaevus-Syndrom fand Mordecai (78). Es handelte sich um zwei Patienten mit Schwimmhautbildung, bei

dem älteren an Händen und Füßen, bei dem jüngeren nur an den Füßen. Ein dritter Bruder wurde mit zwölf Fingern geboren, die alle Nägel trugen.

Gilhaus-Moe et al. (34) berichteten über Schwimmhautbildung zwischen den 4. und 5. Fingern beidseits, Anderson und Cook (2) über beidseitige Schwimmhautbildung zwischen den 2. und 3. Zehen.

Bei einem Patienten von Ziprkowski et al. (121) wurde bereits in der Kindheit ein überzähliges Glied am linken Daumen entfernt.

Überzählige Glieder an beiden Kleinfingern, die operativ entfernt wurden, beschrieben Ellis et al. (27) bei einem Negermädchen mit Basalzellnaevus-Syndrom.

Davidson (21) berichtete von einem überzähligen Metatarsal am linken Fuß, zusätzlich waren die proximalen Phalangen der Großzehen kleiner als normal.

Lausecker (67) beschrieb eine Verdopplung des ersten und fünften Strahles am rechten Fuß. Hier waren sieben Metatarsalia und sieben Zehen, davon zwei Großzehen vorhanden.

Die Kombination von Syndaktylie und Polydaktylie beim Basalzellnaevus-Syndrom beschrieben Kahn und Gordon (55). Hier lag eine bilaterale Syndaktylie der zweiten und dritten Finger und Zehen und eine bilaterale Polydaktylie der Daumen und Großzehen vor.

Eine Verkürzung der Kleinfinger beobachteten Landais (66) und Crounse und Brown (20), und Klinodaktylie der Kleinfinger Egmond et al. (26).

Wenn man davon ausgeht, daß die Syndaktylie in der Normalbevölkerung nach Schätzungen einmal bei 2.000 - 3.000 Geburten und die Polydaktylie nur wenig häufiger vorkommen soll, ist eine Korrelation dieser Mißbildungen mit dem Basalzellnaevus-Syndrom wahrscheinlich.

4. Knochenzysten

Die Pathogenese der Knochenzysten ist ungeklärt.

Knochenzysten sind Erkrankungen des wachsenden Individuums, sie finden sich am häufigsten zwischen dem 4. und 16. Lebensjahr, können aber als latent gebliebene Gebilde im späteren Alter entdeckt werden und liegen dann, weitab von ihrer Bildungsstätte, im Schaftbereich des Knochens. Die Prädiaktionsstellen der Zysten sind die Metaphysen des oberen Humerus- und unteren Femures, hier sind mehr als die Hälfte aller Knochenzysten lokalisiert. Es folgen die Metaphysen der Tibia und mit Abstand die der anderen langen Röhrenknochen. Der Befall kleiner und platter Knochen ist mit Ausnahme des Calcaneus selten (47). Die Knochenzysten sind gutartig, bleiben lokal und zeigen keine Vermehrungs- und Entartungstendenzen.

Knochenzysten oder als zystische Aufhellungen bezeichnete Veränderungen sind von mehreren Autoren beschrieben worden. Happle und Hoehn (41) berichteten über eine Zyste im rechten Os naviculare, Neblett et al. (79) über eine Zyste im rechten Humerus bei einem 15 Monate alten Jungen, Björnberg und Magnusson (11) über zystische und sklerotische Veränderungen im Os zygomaticum und Berendes (9) über eine Knochenzyste an der Grundphalange des linken Ringfingers, die operiert wurde.

Anderson et al. (1) fanden zystische Läsionen in den Phalangen der Hände, Caldwell und Thompson (15) einige kleine zystenähnliche Gebilde in Handknochen, Hobular und Matras (46), eine erbsgroße zystoide Aufhellung im Bereich der Basis der vierten Grundphalange der rechten Hand, in einem weiteren Fall eine zystoide Aufhellung im Bereich des Os lunatum sowie des Os naviculare der rechten Hand, Kleemann et al. (61) zystoide Aufhellungen im vierten und fünften Strahl der rechten Hand, Mc Clatchy et al. (73) kleine zystische Läsionen im mittleren Bereich des rechten Daumens, Schønning (98) zystische Aufhellungen in Wirbelkörpern, beiden Humeri, beiden Radien,

beiden Fibulae und in den Phalangen beider Hände, Tobias (115) kleine zystische Aufhellungen und Aufsplitterungen der Kortikalis in den Metacarpalia und Phalangen, Miller und Cooper (76) zystische Aufhellungen in der Kalotte und in Radius und Tibia beidseits und Schlieter (95) Zystenbildung in einem Halswirbelkörper.

Zystenähnliche Knochenlakunen, die sie als "géodes" bezeichneten, fanden Cernéa et al. (17) in der unteren Hälfte der beiden Radien, im linken Humerus, in der linken Fibula und im fünften Metacarpus rechts bei einer 19-jährigen Patientin und in einem weiteren Fall die gleichen Symptome in den Diaphysen der Radii, der Femora und der rechten Tibia.

Knochenlakunen wurden ebenfalls von Laugier et al. (68) beschrieben. Sie fanden sie in Rippen und Wirbelkörpern eines 64-jährigen Patienten.

Kakascik et al. (57) beschrieben zwei eng nebeneinanderliegende zystische Aufhellungen im linken Os parietale eines 29-jährigen Mannes mit Basalzellnaevus-Syndrom.

Ob es sich bei den Knochenzysten des BZNS in allen Fällen um Zysten handelte, ist schwer zu beurteilen, zumal oft auch nur zystische Aufhellungen beschrieben wurden. Außerdem kann jede rundliche und scharf begrenzte Aufhellung das Bild einer Knochenzyste vortäuschen. Fibrome, Myxome, Chondrome, Chondroblastome, Plasmozytome, Krebsmetastasen, Pagetveränderungen, Tuberkuloseherde und Echinococcuszysten muß man in die Differentialdiagnose einbeziehen.

Eine Korrelation mit dem BZNS erscheint möglich, kann jedoch noch nicht als gesichert gelten.

Um eine klare Aussage über Knochenzysten beim BZNS machen zu können, sollte man die weitere Entwicklung dieser Defekte beobachten.

5. Sonstige Skelettanomalien

Bassetti(6) fand bei einem 16-jährigen Jungen eine Hyperplasie und Asymmetrie der rechten Darmbeinschaukel, Hernández-Pérez und Sevilla (45) eine Hypoplasie des linken Os iliaca. Eine Agenesie der lateralen Anteile des Os sacrum konnte Repass und Grau (87) und ein nach rechts gekrümmtes Os sacrum Anderson et al. (1) sowie Veltman und Adari (117) beobachten. Eine auffallend dünne Schädelkapsel wurde von Schlieter (95) gefunden, eine nicht geschlossene Stirnnaht bei einem 28-jährigen Mann von Ullmann et al. (116), eine linsengroße Usur im Bereich des Processus zygomaticus des linken Os frontale von Berendes (9), unterentwickelte Ossa zygomatica von Edward und Mc Millan (25), ein Osteom in der linken Temporalregion von Anderson et al. (1), lack of normal modeling des rechten Humerus von Becker et al. (8), generalisierte Demineralisation aller Wirbel, Handknochen und der Radien und Ulnae von Gorlin et al. (37), und allgemeiner Verlust der Knochendichte bei einer 41-jährigen Frau, bei welcher die Epiphysenfugen des Darmbeines und der Ossa ischii noch sichtbar waren von Wallace et al. (120).

Exostosen sind in drei Fällen beobachtet worden. Chopra und Nugent (18) beschrieben eine Exostose der rechten Tibia und Mc Evoy und Gatzek (74) eine Exostose der linken Fibula und in einem weiteren Fall (74) eine Exostose des rechten Humerus.

Stoelinga et al.(107) berichteten über ein 17-jähriges Mädchen und deren 23-jährigen Bruder, bei denen sie eine bilaterale Verkürzung der Ulna, eine Verschmelzung der kleinen und großen Vieleckbeine, eine Dislokation der Mondbeine und außerdem eine Arachnodaktylie fanden.

Bei einem 70-jährigen Mann mit Basalzellnaevus-Syndrom fand Lausecker (67) die folgenden Anomalien: der rechte Radius ist um ungefähr 1 cm länger als der linke und auch etwas breiter, die Handwurzel steht in ulnarer Subluxation.

Os triquetrum und pisiforme sind abnorm groß. Die Metacarpalia II beiderseits plump, breit und auch etwas länger, weniger deutlich ist der Befund an den Metacarpalia III. An der Grundphalanx des rechten Daumens partieller Defekt des Köpfchens, End- und Mittelfalanx streckseitig nach proximal luxiert. Der erste und fünfte Strahl des rechten Fußes ist verdoppelt. Zwei Zehen sind vom Typ einer Großzehe, alle Zehen tragen Nägel, hinzu kommt ein Hallux valgus.

Die Fußwurzel besitzt vier Cuneiformia und ein zweites rudimentäres Cuboid, ebenso in der proximalen Reihe ein zweites rudimentäres Naviculare. Am linken Fuß, unter dem Zehengrundgelenk des fünften Strahles sind vier, möglicherweise fünf Sesambeine vorhanden.

Akzessorische Ossa navicularia beidseits wurden auch von Miller und Cooper (76) gefunden. Über eine partielle calcaneonaviculare Verschmelzung berichteten Ferrier und Hinrichs (30).

Verkürzungen der Metatarsalia wurden in zwei Fällen beschrieben. Verkürzung aller Metatarsalia außer dem zweiten rechts und ersten links fanden Chopra und Nugent (18), eine Verkürzung der Metatarsalia im 4. Strahl beidseits Hobular und Matras (46).

Die meisten von diesen sehr unterschiedlichen Skelettanomalien wurden nur einmal beobachtet, und man kann deshalb aus diesen Befunden nicht ableiten, daß sie mit dem Basalzellaes-Syndrom korreliert sind. Denn in dieser geringen Häufigkeit sind die erwähnten Anomalien auch in der Normalbevölkerung vorhanden.

6. Zusammenfassung

Anhand von 448 Basalzellnaevus-Syndromfällen wurden die Skelettanomalien zunächst einmal statistisch erfaßt. Die Anomalien wurden dann, soweit Literaturangaben zu beschaffen waren, in ihrer Häufigkeit mit der Normalbevölkerung verglichen, um eine Korrelation mit dem BZNS zu beurteilen.

Bei den Skelettanomalien Kieferzysten, Hypertelorismus, breite Nasenwurzel, Stirnhöcker, Brückensella, Skoliose, Kyphoskoliose, Gabelrippen, Rippensynostosen, Schaufelrippen, Spina bifida occulta und Blockwirbel, deren Korrelation mit dem BZNS bereits feststanden, konnten die Ergebnisse anderer Autoren lediglich bestätigt werden. Neu ist die Analyse zur Lokalisation der Gabelrippen, Rippensynostosen, Spina bifida occulta und Blockwirbel. Bei Gabelrippen besteht eine Prädilektion der 3., 4. und 5. Rippe. Etter (29) fand bei der Normalbevölkerung ebenfalls eine Prädilektion der 3. und 4. Rippe.

Rippensynostosen, die nach Etter (29) bei der Normalbevölkerung eine 70 %ige Bevorzugung der 1. und 2. Rippe haben, hatten beim BZNS eine Prädilektion der 3., 4. und 5. Rippe wie die Gabelrippen.

Nach Exner in (47) kommt die Spina bifida occulta in der Normalbevölkerung am häufigsten in der Lumbosakralgegend vor. Eine Bevorzugung der Lumbosakralgegend lag beim BZNS nicht vor, es war lediglich eine geringgradige Konzentration auf den 5. Lenden- und 1. Steißbeinwirbel festzustellen. Der Großteil der Rückenspalten manifestierte sich jedoch im Bereich zwischen dem 5. Hals- und 4. Brustwirbel. Die Blockwirbel beim Basalzellnaevus-Syndrom konzentrierten sich auf die untere Hals- und die obere Brustwirbelsäule. Ein Vergleich mit den Gabelrippen, Rippensynostosen und Spina bifida occulta, die ebenfalls bevorzugt im oberen Brustwirbelsäulenabschnitt gefunden werden, gab Anlaß zu

der Vermutung, daß beim Basalzellnaevus-Syndrom dieser Bereich der Wirbelsäule eine Prädilektionsstelle für Fehlbildungen darstellt.

Für Halsrippen konnte eine Korrelation mit dem Basalzellnaevus-Syndrom bewiesen werden. Die Frequenz war hier zwanzigmal höher als in der Normalbevölkerung.

Zum erstenmal wurde ein möglicher pathogenetischer Zusammenhang der Skelettanomalien Pectus excavatum, Pectus carinatum und Sprengel'sche Deformität diskutiert.

Das gemeinsame Vorkommen der Brustkorbdeformitäten mit der Sprengel'schen Deformität beim BZNS ist möglicherweise bisher zu wenig beachtet worden. Vier der neunzehn Fälle von Pectus excavatum und drei der dreizehn Fälle von Pectus carinatum waren mit der Sprengel'schen Deformität kombiniert.

Spaltbildungen im Lippen-, Kiefer-, Gaumenbereich wurden beim BZNS in 9 von 448 Fällen, Syndaktylie und Polydaktylie in 18 der 448 Fälle beschrieben. Wenn man davon ausgeht, daß eine Spaltbildung auf 500 Geburten, Syndaktylie und Polydaktylie jeweils auf 2000 - 3000 Geburten geschätzt werden, ist eine Korrelation dieser Anomalien mit dem BZNS wahrscheinlich.

Ausgeschlossen wurde eine Korrelation mit dem BZNS bei den Anomalien der Nasennebenhöhlen. Die Ausdehnung der Nasennebenhöhlen ist sehr variabel und radiologisch sehr auffällig, so daß man die wenigen Befunde als Nebenfunde ohne pathogenetischen Zusammenhang mit dem BZNS betrachten kann.

Bei Pes planus und Hallux valgus war eine Korrelation mit dem BZNS nicht erkennbar; bei der Häufigkeit dieser Leiden in der Normalbevölkerung liegt wahrscheinlich ein zufälliges Zusammentreffen mit dem BZNS vor.

Brachymetacarpie wurde in 14,9 % beschrieben, das entspricht etwa der Häufigkeit der Rippensynostosen. Eine Korrelation

der Brachymetacarpie mit dem BZNS kann jedoch nicht als bewiesen gelten, da sie auch in der Normalbevölkerung häufig vorkommt.

Die genaue Beschreibung der Anomalien des Kauorgans, abgesehen von den Kieferzysten, ist bisher von den meisten Autoren in der Befunderhebung vernachlässigt worden, so konnte eine Korrelation der Progenie (Häufigkeit 11 %) mit dem BZNS nur unter der Voraussetzung angenommen werden, daß es sich bei den Beschreibungen um echte und nicht um Pseudoprogenien handelte.

Zahnverlust, Zahnverlagerungen und Stellungsanomalien der Zähne sind beim BZNS sehr wahrscheinlich weitaus höher als die beschriebenen 10 %, da Kieferzysten mit zunehmendem Wachstum Stellungsanomalien und Zahnverlust verursachen, so daß diese Anomalien in etwa gleicher Häufigkeit wie die Kieferzysten hätten auftauchen müssen. Um hier zu einem klareren Bild zu kommen, müßte man dem Zahnbefund größere Beachtung als bisher schenken.

Bei den Knochenzysten außerhalb des Kiefers erscheint eine Korrelation mit dem BZNS möglich, kann jedoch nicht als gesichert gelten, da schwer zu beurteilen ist, ob es sich in allen Fällen um Zysten handelte. Um eine klare Aussage über Knochenzysten außerhalb des Kiefers beim BZNS machen zu können, sollte man die weitere Entwicklung dieser Defekte beobachten.

7. Literaturverzeichnis

- 1 Anderson, D.E.,
McClendon, J.L.,
Howell, J.B.: Genetics and skin tumors,
with special reference to
basal cell nevi.
In: Tumors of the skin. Chicago:
Year Book Medical Publishers.
1964.
- 2 Anderson, D.E.,
Cook, W.A.: Jaw cysts and the basal cell
nevus syndrome
J. oral Surg. 24, 15-26 (1966)
- 3 Anderson, D.E.,
Taylor, W.B., Falls,
H.F., Davidson, R.T.: The nevoid basal cell carcinoma
syndrome.
Ann.J.hum.Genet. 19, 12-22 (1967)
- 4 Anderson, D.E.: Linkage analysis of the nevoid
basal cell carcinoma syndrome.
Ann.hum.Genet. 32, 113-123 (1968)
- 5 Bang, G.: Keratocysts, skeletal anomalies
ichthyosis, and defective
response to parathyroid hormone
in a patient without basas-cell
carcinoma.
Oral Surg.Med.Path. 29, 242-248
(1970)
- 6 Bassetti, F.: La sindrome nevo-basocellulare.
Boll.Ist.Derm.S.Gallicano.
5, 49-70 (1968)
- 7 Bataille, R.,
Vigneul, J.C., Mar-
san, J.: Deux cas de naevomatose.
Rev.Stomat. 70, 305-306 (1969)
- 8 Becker, M.H., Kopf,
A.W., Lande A.: Basal cell nevus syndrome:
ists roentgenologic significance
Amer.J.Roentgenol. 99,
817-825 (1967)
- 9 Berendes, U.: Die klinische Bedeutung der
onkotischen Phase des Basal-
zellnaevus-Syndroms.
Hautarzt 22, 261-263 (1971)

- 10 Binkley, G.W.,
Johnson, H.H.: Epithelioma adenoides cysticum:
basal cell nevi, agenesis of
the corpus callosum and dental
cysts.
Arch.Derm.Syph.(Chic.) 63, 73-84
(1951)
- 11 Björnberg, A.,
Magnusson, B.L.: Basalcellsnaevus-syndromet.
Läkartidningen 70, 478-481 (1973)
- 12 Block, J.B.,
Clendenning, W.E.: Parathyroid hormone hyporespon-
siveness in patients with basal
cell nevi and bone defects.
New Engl.J.Med. 268, 1157-1162
(1963)
- 13 Breytenbach, H.S.,
Gericke, G.S.,
Muller, C.J.B.,
Nortje, C.J.,
Shanley, B.C.,
Swart, E.,
Wyk van, C.W.: Die kliniese eiesenskap en genetiese
identiteit van die basaal sel nevus
sindroom.
South Afr.med.J. 49, 544-550 (1975)
- 14 Cabre, J.: Nevomatosis basocelular.
Actas Dermo-Sifiliograficas.
Madrid, 413-430 (1972)
- 15 Caldwell, J.B.,
Thompson, H.C.: Bilateral multilocular follicular
cysts of the maxilla and mandible.
J.oral Surg. 13, 102-107 (1955)
- 16 Cawson, R.A.,
Kerr, G.A.: The syndrome of jaw cysts, basal
cell tumors and skeletal anomalies.
Proc.Royal Soc.Med. 57, 781-799
(1964)
- 17 Cernéa, P., Kuffer,
R., Baumont, M.M.,
Brocheriou, C.,
Guilbert, F.: Naevomatose baso-cellulaire.
Association de naevi baso-cel-
lulaires de la peau, de kystes
épidermiques des maxillaires,
de malformations osseuses et
d'autres anomalies; 7 observations.
Rev.Stomat. (Paris) 70, 181-226
(1969)

- 18 Chopra, I.J.,
Nugent, C.A.:
Concurrence of features of pseudo-hypoparathyroidism, pseudopseudo-parahypothyroidism and basal-cell nevus syndrome.
Am.J.Med.Soc. 260, 171-183 (1970)
- 19 Clendenning, W.E.,
Block, J.B.,
Radde, J.O.:
Basal cell nevus syndrome.
Arch.Derm.Syph. (Chicago) 90, 38-53 (1964)
- 20 Crounse, R.G.,
Brown, A.C.:
Basal cell nevus syndrome.
Arch.Derm. 97, 216-217 (1968)
- 21 Davidson, F.:
Multiple naevoid basal cell carcinomata and associated congenital abnormalities.
Brit.J.Derm. 74, 439-444 (1962)
- 22 Dijk, E. van,
Sanderink, J.F.H.:
Basal cell naevus syndrome.
Dermatologica 134, 101-106 (1967)
- 23 Direnfeld, V.N.,
Sabin, M.,
Laskin, D.M.:
Basal cell naevus syndrome.
J.Canad.dent.Ass. 35, 545-550 (1969)
- 24 Domonkos, T.N.:
Basal cell nevus syndrome.
Arch.Derm. 93, 627-628 (1966)
- 25 Edwards, J.L.,
McMillan, M.D.:
Jaw cysts and the basal-cell naevus syndrome: cyst recurrence in a bone graft.
New Zealand dent.J. 68, 229-237 (1972)
- 26 Egmond, H. van,
De Schrijver, F.,
Bettens, G.,
De Wilde, R.A.:
Basaalcel carcinoma syndroom.
Acta paediat. Belg. 26, 25-41 (1972)
- 27 Ellis, D.J., Atkin, R.K.,
Bernhard, R.:
Nevoid basal cell carcinoma syndrome: report of case.
J.oral Surg. 30, 851-856 (1972)
- 28 Erp, I.F.R. van:
Naevus epitheliomatodes multiplex ("5th phacomatosis" - Hermans-Grosfeld-Valk).
Dermatologica 136, 257-264 (1968)

- 29 Etter, L.E.: Osseous abnormalities of the thoracic cage seen in fortythousand consecutive chest photoroentgenograms
Amer.J.Roentgenol. 51, 359-363 (1944)
- 30 Ferrier, P.E.,
Hinrichs, W.L.: Basal-cell carcinoma syndrome.
Amer.J.Dis.Child. 113, 538-545 (1967)
- 31 Formas, I.: Naevobasaliom.
Z.Haut-Geschl.Kr. 42, 131-140 (1967)
- 32 Gerber, J.J.: Zur Pathologie und Genetik des Basalzell-Naevus-Syndroms.
Humangenetik 1, 354-373 (1965)
- 33 Giansanti, J.S.,
Baker, G.O.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome in negroes: report of five cases.
J.oral Surg. 32, 138-144 (1974)
- 34 Gilhuus-Moe, O.,
Haugen, L.K.,
Dee, P.M.: The syndrome of multiple cysts of the jaw, basal cell carcinomata and skeletal anomalies.
Brit.J.oral Surg. 5, 211-222 (1968)
- 35 Gorlin, R.J.,
Goltz, R.W.: Multiple nevoid basal-cell epithelioma, jaw cysts and bifid rib. A syndrome.
New Engl.J.Med. 262, 908-912 (1960)
- 36 Gorlin, R.J.,
Yunis, J.J.,
Tuna, N.: Multiple nevoid basal cell carcinoma, odontogenic keratocysts and skeletal anomalies.
Acta derm.-venereol. 43, 39-55 (1963)
- 37 Gorlin, R.J.,
Vickers, R.A.,
Kelln, E.,
Williamson, J.J.: The multiple basal-cell nevi syndrome. An analysis of a syndrome consisting of multiple nevoid basal-cell carcinoma, jaw cysts, skeletal anomalies, medulloblastoma and hyporesponsiveness to parathormone.
Cancer 18, 89-104 (1965)

- 38 Gorlin, R.J.,
Sedano, H.O.: The multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome revisited.
Birth defects: Original Article Series 7, 140-148 (1971)
- 39 Graham, J.K.,
McJimsey, B.A.,
Hardin, J.C.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome.
Arch.Otolaryng. 87, 72-77 (1968)
- 40 Happle, R.,
Kupferschmid, A.: A further case of basal cell nevus syndrome and structural chromosome abnormalities.
Humangenetik 15, 287-288 (1972)
- 41 Happle, R.,
Hoehn, H.: Cytogenetic studies on cultured fibroblast-like cells derived from basal cell carcinoma tissue.
Clin.Genet. 4, 17-24 (1973)
- 42 Happle, R.,
Mehrle, G.,
Sander, L.Z.,
Hoehn, H.: Basalzellnaevus-Syndrom mit Retinopathia pigmentosa, rezidivierender Glaskörperblutung und Chromosomenveränderungen.
Arch.Derm.Forsch. 241, 96-114 (1971)
- 43 Hecke, E. van: Basal cell naevus syndrome.
Arch.belg.Derm.Syph. 28, 429-431 (1972)
- 44 Hermans, E.H.,
Grosfeld, J.C.M.,
Spaas, J.A.J.: The fifth phacomatosis.
Dermatologica 130, 446-476 (1965)
- 45 Hernández-Pérez, E.,
Sevilla, R.F.: La nevomatosis basocelular polidisplásica (síndrome de los nevos basocelulares).
Revision del tema y presentación de 10 casos.
Dermatologia-Revista mexicana (México) 14, 377-394 (1970)
- 46 Holubar, K.,
Matras, H.: Ein Beitrag zur Klinik und Historologie des Basalzellnaevus-Syndroms.
Dtsch. Zahn-Mund-Kieferheilk. 55, 3-20 (1970)

- 47 Hohmann, G.,
Hackenbroch, M.,
Lindemann, K.: Handbuch der Orthopädie.
G. Thieme Verlag Stuttgart 1959.
- 48 Howell, J.B.,
Caro, M.R.: The basal-cell nevus. Its relationship to multiple cutaneous cancers and associated anomalies of development.
Arch.Derm. (Chicago) 79,
67-80 (1959)
- 49 Huebelein, C.W.: Some observations concerning the hypophyseal fossa.
Amer.J.Roentgenol. 56, 299 (1946)
(cit. Rittersma, 1972)
- 50 Hurwitz, R.A.: Basal cell nevus syndrome -
A report of two cases and a review of the literature.
J.med.Soc. New Jersey 68,
207-211 (1971)
- 51 Idelberger, K.: Lehrbuch der Orthopädie.
Springer Verlag, Berlin Heidelberg
New York 1970.
- 52 Jackson, R.,
Gardere, S.: Nevoid basal cell carcinoma
syndrome.
Canad.med.Ass.J. 105, 850-862
(1971)
- 53 Jarisch: Zur Lehre von den Hautgeschwülsten.
Arch.Derm.Syph. (Wien und Leipzig)
28, 163-222 (1894)
- 54 Jones, J.E.,
Desper, P.C.,
Welton, W.A.,
Flink, E.B.: The nevoid basal-cell carcinoma
syndrome.
Arch.intern.Med. 115, 723-729
(1965)
- 55 Kahn, L.B.,
Gordon, W.: The basal cell naevus syndrome
- report of a case.
S.Afr.med.J. 2, 832-835 (1967)
- 56 Kaiser, G.: Leitfaden für die Orthopädie.
Gustav Fischer Verlag Stuttgart
1976.

- 57 Kakascik, G.E.,
Lo Verme, S.R.,
Tutela, R.R.: Multiple nevoid basal cell carcinoma
syndrome.
Amer.Surgeon 43, 617-620 (1977)
- 58 Kedem, A.,
Even-Paz, Z.,
Freund, M.: Basal cell nevus syndrome asso-
ciated with malignant melanoma
of the iris.
Dermatologica 140, 99-106 (1970)
- 59 Keen, R.R.: Multiple basal-cell nevoid syn-
drome: report of two cases.
J.oral Surg. 27, 404-408 (1969)
- 60 Kennedy, J.,
Abbott, P.L.: Nevoid basal-cell carcinoma
syndrome.
Oral Surg.Med.Path. 26,
406-414 (1968)
- 61 Kleemann, W., Wiemers, U., Buchholz, W.: Bedeutung der multiplen Basaliome
beim Gorlin-Goltz-Syndrom.
Z.Hautkr. 48, 1049-1056 (1973)
- 62 Knoth, W., Klein-
hans, D., Boepple,
D., Lippelt, Ch.,
Brucker, H.,
Müller, D.: Basalzellnaevus-Syndrom.
Z.Hautkr. 49, 227-228 (1974)
- 63 Ködel, G.: Über Entstehung, pathogeneti-
sche Wertigkeit und Differen-
tialdiagnose: Multiple Zysten-
multilokuläre Zystenbildung -
Polyzystom der Kiefer.
Dtsch.Stomat. 15, 324-336 (1965)
- 64 Kraus, Z.,
Vortel, V.: Unilateral indolent basal cell
naevus with comedones.
Sborn.Věd.Prací Lék.Fak.
Karlov Univ.Hradec Králové
3, 58-65 (1960)
Ref.Excerpta Medica, Section 13
(Derm.Venerol.) 15, 121 (1961)
- 65 Krüger, E.: Lehrbuch der Zahn-, Mund- und
Kieferheilkunde.
Die Quintessenz Berlin 1976.

- 66 Landais, H.: Un cas de naevomatose baso-cellulaire.
Rev. Stomat. (Paris) 71,
625-628 (1970)
- 67 Lausecker, H.: Beitrag zu den Naevo-Epitheliosmen.
Arch.Derm.Syph. 194, 639-662
(1952)
- 68 Laugier, P.,
Oppermann, A.,
Pageaut, G.: Syndrome naevique à prédominance baso-cellulaire (5^e phacomatose?).
Ann.Derm.Syph. 93, 361-372 (1966)
- 69 Lile, H.A.,
Rogers, J.F.,
Gerald, B.: The basal cell nevus syndrome.
Amer.J.Roentgenol. 103, 214-217
(1968)
- 70 Maddox, W.D.,
Winkelmann, R.K.,
Harrison, E.G.,
Devine, K.D.,
Gibilisco, J.A.: Multiple nevoid basal cell epitheliomas, jaw cysts, and skeletal defects.
J.Amer.med.Ass. 188, 98-103
(1964)
- 71 Matzen, P.F.: Lehrbuch der Orthopädie.
VEB Verlag Volk und Gesundheit
Berlin 1967.
- 72 Mazzola, S.,
Castrucci, A.: Sindrome die Gorlin, contributo all'indagine radiologica.
Nuntius Radiologicus (Siena) 34,
1269-1280 (1968)
- 73 Mc Clatchy, K.,
Batsakis, J.G.,
Hybels, R.,
Wieren, C.R.van: Odontic keratocysts and nevoid basal cell carcinoma syndrome.
Arch.Otolaryngol. 101, 613-616
(1975)
- 74 Mc Evoy, B.F.,
Gatzek, H.: Multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome: radiological manifestations.
Br.J.Radiol. 42, 24-28 (1969)
- 75 Mc Namara, R.J.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome.
Cutis 18, 205-209 (1976)

- 76 Miller, R.F.,
Cooper, R.R.: Nevroid basal cell carcinoma syndrome.
Clin.Orthop. (Philadelphia) 89, 246-252 (1972)
- 77 Mills, J.,
Foulkes, J.: Gorlin's syndrome - a radiological and cytogenetic study of nine cases.
Br.J.Radiol. 40, 366-371 (1967)
- 78 Mordecai, L.R.: Basal cell nevus syndrome.
J.nat.med.Ass. 58, 32-34 (1966)
- 79 Neblett, Ch.R.,
Waltz, T.A.,
Anderson, D.E.: Neurological involvement in the nevroid basal cell carcinoma syndrome.
J.Neurosurg. 35, 577-584 (1971)
- 80 Niederdellmann, H.,
Happle, R.: Kieferzysten - Leitsymptom für Gorlin-Goltz-Syndrom.
Dtsch.zahnärztl.Z. 29, 950-953 (1974)
- 81 Nomland, R.: Multiple basal cell epitheliomas originating from congenital pigmented basal cell nevi.
Arch.Derm.Syph. (Chicago) 25, 1002-1008 (1932)
- 82 Pitzen, P.,
Rössler, H.: Kurz gefaßtes Lehrbuch der Orthopädie.
Urban und Schwarzenberg, München
Berlin Wien 1973.
- 83 Pollard, J.J.,
New, P.F.J.: Hereditary cutaneomandibular polyoncosis.
Radiology 82, 840-849 (1964)
- 84 Rasmussen, P.E.: Follikulaere kaebecyster, bascelletumorer og knogleanomalier som led i et hereditaert syndrom.
Nord.Med. 23, 606-612 (1963)
- 85 Rater, C.J.,
Selke, A.C.,
Epps, E.F. van: Basal cell nevus syndrome.
Amer.J.Roentgenol. 103, 589-594 (1968)

- 86 Rayne, J.: The multiple basal cell naevi syndrome.
Brit.J.oral Surg. 9, 65-71 (1971)
- 87 Repass, J.S.,
Grau, W.H.: The basal cell nevus syndrome:
report of two cases.
J.oral Surg. 32, 227-232 (1974)
- 88 Rittersma, J.: Het basocellulaire nevus
syndroom.
Leiden: Stfleu & Tholen 1972.
- 89 Reed, J.C.: Nevoid basal cell carcinoma
syndrome with associated fibro-
sarcoma of the maxilla.
Arch.Derm. (Chicago) 97,
304-306 (1968)
- 90 Rook, A.J.: Gorlin's syndrome.
Brit.J.Derm. 76, 346 (1964)
- 91 Roorda, L.A.M.: Basaalcellnaevi-syndroom.
Ned.T.Geneesk. 116, 1644-1649
(1972)
- 92 Ryckeboer, M.,
Zaun, H.: Basalzellnaevus-Syndrom.
Z.Haut-Geschl.Kr. 45, 75-80
(1970)
- 93 Satinoff, M.,
Wells, C.: Multiple basal cell naevus syn-
drome in ancient Egypt.
Med.Hist. 13 294-297 (1969)
- 94 Scaletzky, A.,
Guerrieri, C.: Síndrome de los epitelomas
nevoides basocelulares múl-
tiples.
Dermatologia ibero-latinoamer.
(Lisboa) 11, 11-22 (1969)
- 95 Schlieter, F.: Die 5. Phakomatose. - Verlaufs-
beobachtung bei einem Kind mit
Orbitazyste und Hirnmißbildung.
Klin.Mbl.Augenheilk. 163,
184-192 (1973)
- 96 Schmallenbach, H.-J.: Das Basalzell-Naevus-Syndrom.
Dtsch.zahnärztl.Z. 25,
350-358 (1970)

- 97 Schmidtman, F.: Inauguraldissertation Bonn 1976.
- 98 Schønning, L.: Cancer of the maxillary sinus in a patient with the basal-cell nevus syndrome.
Acta derm.-venereol. 48,
153-157 (1968)
- 99 Schwartz, S.H.,
Blankenship, B.J.,
Stout, R.A.: Multiple basal cell nevus syndrome: report of a case.
J.oral Surg. 28, 523-527 (1970)
- 100 Schweisguth, O.,
Gerard-Marchant, R.,
Lemerle, J.: Naevomatose baso-cellulaire, association a un rhabdomyosarcome congénitale.
Arch.franç. Pédiat. 25,
1083-1093 (1968)
- 101 Shapiro, M.J.: Basal cell nevus syndrome: a case report with associated carcinoma of the maxilla.
Laryngoscope 80, 777-787 (1970)
- 102 Shroff, F.R.: Multiple cysts of the jaw, basal cell carcinomas and bifid ribs - an unusual syndrome.
New Zealand dent.J. 60, 115-116 (1964)
- 103 Smith, N.H.H.: Multiple dentigerous cysts associated with arachnodactyly and other skeletal defects.
Oral Surg.Med.Path. 25, 99-107 (1968)
- 104 Stahle, I.O.: Multiple basal cell carcinomata: Gorlin's syndrome.
Aust.J.Derm. (Sydney) 10,
197-198 (1969)
- 105 Stevanovic, D.V.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome.
Arch.Derm. 96, 696-698 (1967)
- 106 Štěpánek, B.: Syndrom mnohočetného névoidního bazaliomu-příspěvek k symptomatologii (Basal cell naevoid syndrom)
Čs. dermatologie 49, 114-119 (1974)

- 107 Stoelinga, P.J.W., Some new findings in the basal-
Peters, J.H., cell nevus syndrome.
van de Staak, W.J.B., Oral Surg.Med.Path. 36, 686-692,
Cohen, M.M.: (1973)
- 108 Storck, H., Naevoide Basaliome mit Kiefercyst-
Schwarz, K., sten (Ward-Syndrom). Ichthyosis
Cavegn, J.: vulgaris. Palmo-plantar-Keratose.
Kryptorchismus. - Gespaltene Uvula.
Dermatologica 133, 145-150 (1966)
- 109 Straith, F.E.: Hereditary epidermoid cyst of
the jaw.
Amer.J.Orthodont. 25, 673-691
(1939)
- 110 Summerly, R.: Basal-cell carcinoma. An aetio-
logical study of patients aged
45 and under with special refe-
rence to Gorlin's syndrome.
Brit.J.Derm. 77, 9-15 (1965)
- 111 Summerly, R., Basal cell naevus syndrome.
Hale, A.J.: Trans.St.John's Hosp. dermat.
Soc. 51, 77-79 (1965)
- 112 Tamoney, H.J.: Basal cell nevoid syndrome.
Amer.Surgeon 35, 279-283 (1969)
- 113 Taylor, W.B., The nevoid basal cell carcinoma
Anderson, D.E., syndrome. Autopsy findings.
Howell, J.B., Arch.Derm. 98, 612-614 (1968)
Thurston, C.S.:
- 114 Telle, B.: Multiple Basaliome bei einem
jungen Mann.
Derm.Wschr. 151, 1425-1431 (1965)
- 115 Tobias, C.: Zum Basalzellnaevus-Kiefercysten-
Syndrom (Ward-Syndrom) mit fami-
liärem Auftreten.
Schweiz.Med.Wschr. 97, 949-953
(1967)
- 116 Ullmann, S., Ultrastructure of palmar and
Søndergaard, J., plantar pits in basal cell
Kobayasi, T.: nevus syndrome.
Acta dermat.-venereol. (Stockholm)
52, 329-336 (1972)

- 117 Veltman, G., Die fünfte Phakomatose.
Adari, S.: Z.Haut-Geschl.Kr. 46, 221-240
 (1971)
- 118 Waldron, C.A.: Some observations on the jaw
 cysts in the basal cell nevoid
 carcinoma syndrome.
 Proc.int.Acad. oral Path.
 (Johannesburg) 220-226 (1969)
- 119 Walike, J.W., Nevoid basal cell carcinoma
Karas, R.P.: syndrome.
 Laryngoscope 79, 478-487 (1969)
- 120 Wallace, D.C., The basal cell naevus syndrome.
Murphy, K.J., Report of a family with anosmia
Kelly, L., and a case of hypogonadotrophic
Ward, W.H.: hypopituitarism.
 J.med.Genet. 10, 30-33 (1973)
- 121 Ziprkowski, L., Hereditary epidermis tumors -
Krakowski, A., 1) multiple trichoepithelioma
Schewach-Millet, M.: 2) basal cell nevus syndrome.
 Proc.Tel-Hashomer Hosp. 6,
 70-73 (1967)

Herrn Professor Dr. med. Rudolf Happle gilt
mein besonderer Dank für die Überlassung des
Themas und seine freundliche Unterstützung
bei der Ausführung und Abfassung der Arbeit.

Lebenslauf

Ich wurde am 21. Juni 1949 als Sohn des Oberförsters Heinrich Leonhard und seiner Frau Anna Elisabeth in Lauterbach geboren.

Von 1964 an besuchte ich das Alexander von Humboldt-Gymnasium in Lauterbach, wo ich 1969 das Abitur ablegte. Kurz danach ging ich zur Bundeswehr und leistete einen zweijährigen Wehrdienst in Allendorf, Hessisch-Lichtenau und München in Sanitätseinheiten ab.

Im Herbst 1971 begann ich das Studium der Ernährungswissenschaften in Gießen und wechselte nach zwei Semestern nach Kiel.

1973 entschloß ich mich, Zahnmedizin zu studieren und bekam eine Zulassung in Hamburg. Dort absolvierte ich 1975 das Physikum. Den klinischen Teil setzte ich dann in Münster fort und legte am 15. Mai 1979 das Staatsexamen ab.

Tabellen

Tabelle I: Gabelrippen

rechts												links											
12	11	10	9	8	7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1	0	0	1	0	1	10	11	16	19	9	2	1	3	16	24	12	4	1	1	1	0	0	1

Tabelle II: Rippensynostosen

rechts												links											
12	11	10	9	8	7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
0	0	0	0	0	1	3	6	8	4	2	2	2	3	5	7	8	5	0	0	0	0	0	0

Tabelle III: Spina bifida occulta

H W S												B W S												L W S						S W S	
1	2	3	4	5	6	7	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	4	5	1	2	3					
1	0	0	0	4	7	14	26	12	9	6	2	2	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	7	15	0	0					

Tabelle IV: Blockwirbel

[illegible]

